

Clinique et examens complémentaires

INTRODUCTION

Les différentes formes de maladies à prions

- **Forme sporadique** : la plus fréquente des maladies à prions.
- **Formes génétiques** : liées à une mutation ou une insertion du gène de la protéine prion.

Comprennent :

- les maladies de Creutzfeldt-Jakob génétiques,
- le syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker,
- l'Insomnie Fatale Familiale.
- **Formes acquises liées à :**
 - des rites de cannibalisme en Nouvelle-Guinée dans les années 1950 (Kuru),
 - une contamination par un traitement (formes iatrogènes),
 - une contamination par l'agent de l'encéphalopathie spongiforme bovine ou "maladie de la vache folle" (v-MCJ).

Les caractéristiques communes

Transmissibles, dans certaines conditions, **mais non contagieuses**.

Incubation longue et silencieuse.

Evolution progressive vers le décès.

Agent causal non identifié, même si, selon la théorie de Prusiner, la transconformation post-traductionnelle d'une protéine normale de l'hôte (la protéine prion cellulaire (PrP^c), codée par le gène PRNP, situé sur le chromosome 20) en une forme anormale (protéine prion scrapie ou résistante à la protéinase K : PrP^{sc} ou PrP^{res}) serait à l'origine de la maladie.

Dégénérescence du système nerveux central avec des lésions spécifiques et une accumulation de PrP^{res} dans le cerveau.

Comparaison

	Sporadique	Greffe de dure-mère	Hormone de croissance	vMCJ	Génétique
Age moyen (ans)	68	52	26	30	59
Durée (mois)	6,5	7	16	15	Dépend de la mutation
Début	Démence, ataxie	Ataxie, démence	Ataxie	Signes psychiatriques, douleurs	Dépend de la mutation
Evolution	Variable	Variable	Stéréotypée	Stéréotypée	Dépend de la mutation
14-3-3	+ (90 %)	+	- puis +	+ (50 %)	Dépend de la mutation
EEG	+ (60 %)	+	-	-	Dépend de la mutation
IRM	Hypersignaux cortex, noyaux gris centraux	?	?	signe du pulvinar	?
Génotype	MM (64 %)	MM (45 %)	MM (61 %)	MM (100 %)	Mutation, insertion
Biopsie d'amygdale	-	-	-	+	-

